Autizmus spektrum zavarok felismerése és ellátása

Dr. Gallai Mária
Gyermekpszichiáter
SE I. Gyermekgyógyászati Klinika

Az autizmus

„Elzárkózás, belsőfogolylét, árvaság, nincstelenség, őrületes magány és őrületes félelem, kiáltó némaság,

meg nem értett szavak, végtelennek tűnő egyedüllét, elizolált szigetmagány”

Seth Henriett

autizmussal élő lány



Az autizmus definíció

- Neurobiológiai fejlődési zavar:
  - 90% ban genetikailag meghatározott
  - Jellegzetes neuroanatómiai, neurokémia eltérésekkel
- Diagnosztikus triász:
  - Kölcsönös szociális kapcsolatok károsodása
  - Kommunikáció minőségi zavara
  - Beszűkült, sztereotíp tevékenység, érdeklődés
- A tünetek megjelenési formája és súlyossága jelentősen különbözik: autizmus spektrum
- Kezdete 3 éves kor alatt

Epidemiológia

- Sokkal gyakoribb, mint korábban gondolták – átfogó nemzetközi tanulmányok alapján: 0,6-0,8%
- Nincs bizonyíték, hogy valódi emelkedésről van szó
  - Nagyobb ismertség
  - Pontosabb diagnosztikus kritériumok
  - Tágabb diagnosztikus határok
  - Magasabban funkcionálók felismerési aránya nő
- Fiú/lány arány: 3- 4/1

Történet

- Kanner (1943), Asperger (1944)
  - Autisztikus triász
    - Kanner: súlyos, többnyire értelmi elmaradással járó klasszikus kisgyermekkori autizmus
    - Asperger: autizmus tünetei mellett kiemelkedő részképességek
  - Asperger genetikai faktorok szerepét vetette fel.
- 50-60-s évek:
  - Autizmus a szülők hideg, elutasító tulajdonságaival összefüggő környezeti ártalom (Bettelheim, Eisenberg)

Történet

- 60 –s évek: Biológiai markerek:
  - Epilepszia
  - Értelmi fogyatékosság
- 70-80-s évek: iker- és családvizsgálatok alapján:
  - Pszichiátriai betegségek közt a leginkább genetikailag meghatározott: az öröklődés mértéke >90%
- 90-s évektől intenzív kutatás:
  - Neurokognitív
  - Neuroanatómiai
  - Neurokémiai
  - Genetikai vizsgálatok
- Jelenleg: az autizmus az egyik legintenzívebben kutatott kórállapot

Magyarázat szintjei

- Viselkedési szint
- Kogníció szintje
- Idegrendszeri szint
- Etiológiai szint

- Milyen viselkedés mintákkal definiálható a zavar?
- Milyen kognitív rendszerek sérülése okozza az atipusos viselkedést?
- Milyen neurális rendszerek hordozzák a sérült kognitív funkciókat?
- Mi okozza a sérülést?

Etiológia

- Genetikus eredet: >90%-os heritábilitás
  - Minimum 6 – 10 gén kombinációja
- Exogén kórokok:
  - Pre,- perinatalis
  - Organikus betegséghez társuló:
    - Sclerozis tuberosa
    - Kromoszóma eltérések (Fragilis X, Down szindróma, egyéb)
    - neurofibromatozis
- Pszichogén kórokok szerepe kizárható

Neurobiológia- strukturális eltérések

- Fejkörfogat 2 éves korra 10%-kal nagyobb, majd ez eltűnik
  - glia és szinapszis túlprodukció
  - programozott sejthalál és szinaptikus visszametszés diszreguláció
- Fehér állomány csökkent, corpus callosum csökkent
- Kortex mikrokolumnáris szerkezete eltér (keskenyebb és kapcsolatszegényebb)
- Cerebellum (vermis hypoplasia, Purkinje s-k)

Neurobiológia – funkcionális eltérések

- Prefrontális kéreg (vagy a frontostriatralis rendszer egésze)
- Szociális készségekkel kapcsolatos agyterületek hypoaktivitása: amygdala, med. orbitalis prefrontalis cortex, felső temp. sulcus, gyrus fusiformis
- Neurotranszmitterek?

Kognitív eltérések

- Mentalizációs eltérések – naiv tudatelméleti sérülések
- Végrehajtó működések zavara
  - Tervezés és munkamemória területén
- Gyenge centrális koherencia
  - Észlelési és feldolgozási munkamód - előny is lehet!

Viselkedési szint

- Homogenitás:
  - Autisztikus triász *(kölcsönös szociális interakciók, kommunikáció, rugalmas gondolkodás, viselkedés zavarai)* más kórformában nem fordul elő
- Heterogenitás:
  - Konkrét viselkedésekben/tünetekben
  - Triászon kívüli egyéb jellegzetességekben

Tünettan – szociális interakció

csak példák

- Nem/kevéssé kezdeményez kapcsolatot másokkal, a közeledést elutasítja („izolált")
- Gyakran kezdeményez kapcsolatot, de a közeledése furcsa, nem a társas helyzetnek megfelelő, kritikátlan („aktív, bizarr)
- Nem kezdeményez, de ha hívják, akkor csatlakozik a többiekhez, és elviseli, hogy irányítsák („passzív)
- Sérült a szemkontaktus alkalmazása a szociális interakciók szabályozásában
- Örömeinek, élményeinek megosztására kevéssé törekszik
- Fájdalmában, bánatában nem keres vigasztalást, ő maga nem nyújt vigaszt
- Kortársak között a legfeltűnőbb

Tünettan – kommunikáció

csak példák

- Beszédfejlődés késése vagy megakadása
- Korlátozott gesztushasználat és mimika, mások ilyen jelzéseit is rosszul érti
- Személyes névmások, személyragok felcserélése
- Késleltetett és azonnali echoláliák
- Idioszinkráziás szóhasználat
- Rosszul szabályozott hangerő, ritmus, hangszín, furcsa intonáció
- Jó szókincs és nyelvtan melletti sérülés a nyelv pragmatikus használatában (pl. kérdések ismételgetése, saját érdeklődés szerinti monológok)
- Sérült beszédértés – magasabb szinten a szociális tartalmak, többértelmű fogalmak, jelképek, irónia megértésének nehézsége)

Tünettan –rugalmatlan viselkedés
csak példák

- A változatos spontán játék és szabadidő helyett beszűkült, repetitív, sztereotíp érdeklődés és tevékenységek (legmarkánsabban a strukturálatlan helyzetekben)
- Ragaszkodás a megszokotthoz (pl. saját rutinban, apró környezeti változásokban)
- Nem funkcionális, ritualisztikus viselkedések
- Sztereotíp, repetitív motoros manírok

Járulékos tünetek/komorbiditás

- Kognitív eltérések:
  - 30-50%-ban mentális retardáció
  - executív funkciók zavara
  - szigetszerű kiemelkedő képességek
- Szenzoros ingerfeldolgozási zavarok
  - hiposzenzitivitás
  - hiperszenzitivitás
- Alvászavar
- Táplálkozászavar
- Dührohamok
- Önsértő magatartás
- Szorongás
- Kényszeres tünetek



Diagnosztika

- Team vizsgálat autizmusban jártas:
  - gyermekpszichiáter
  - pszichológus
  - gyógypedagógus
- Autizmus diagnosztikai kritériumok a DSM IV szerint:
  - A 3 fő terület mindegyikét érintő tünetek (a szociális interakció közül minimum 2, a többi területen minimum 1)
  - Legalább 6 tünet
  - Kezdete 3 éves kor alatt
- Autizmus spektrum zavar:
  - A klasszikus autizmusnál enyhébb – de jellegzetes tünetek
  - 3 éves kor után kialakuló (általában a 3. területen) tünetek

Információ forrásai a diagnosztikus folyamatban

- Szülőtől származó információk:
  - Kérdőív (Autizmus Kutatócsoport Gyermek és Ifjúságpszichiátriai Ambulancia, 2003)
  - Célzott klinikai interjú
  - Célzott formális interjú (ADI-R)
- Egyéb forrásból származó információk:
  - Pedagógiai jellemzés, közösségi megfigyelés
  - Korábbi otthoni videó felvételek
  - Korábbi kivizsgálások eredményei

Diagnosztikus vizsgálat

- Célzott, informális klinikai vizsgálat
- Célzott, formális vizsgálat – ADOS
- Teljesítmény felmérés – verbális/non-verbális teszttel
- Egyéb részterületek felmérése

Differenciál diagnosztika 1

- A pillanatnyi kép hasonlít az autizmushoz, de
- A fejlődésmenet lényegesen eltér:

Például:

- Súlyos hospitalizáció, bántalmazás
- Súlyos depresszió
- Szkizofrénia, szkizotip vagy szkizoid személyiségzavar

Differenciál diagnosztika 2

- A triász 1-1 területén látunk eltérést, de
- Más területeken alig
- Az összkép nagyon eltérő

Például:

- Elektív mutizmus
- OCD
- Szociális szorongás

Differenciál diagnosztika 3

- A triász minden területén látunk eltérést
- Fejlődésmenetében is hasonló
- Maga a diagnosztikus kategória bizonytalan

Például:

- Súlyos mentális retardáció autisztikus tünetekkel
- Súlyos receptív nyelvi zavar
- Kisgyermekkori szkizofrénia (ha van ilyen…)

Differenciál diagnosztika 4

- Differenciál diagnózis nehéz:
  - Nagyon fiatal életkorban (<20 hó)
  - Felnőttben – ha nincs megbízható információ a gyermekkori fejlődésmenetről
  - A tünetek enyhék - a „spektrum széle”

Prognosztika

- Döntő többségben életen át tartó kóros állapot
- Után követéses vizsgálatok alapján:
  - Az esetek 1/6-ban önálló életvitelre képes
  - 1/6 súlyos állapotú, intézeti elhelyezésben részesül
  - 2/3-ban életen át tartó külső támaszra szorul
- Jobb prognózis várható, ha:
  - 5 éves korig megtanul beszélni
  - Átlagos IQ esetén (kompenzációs technikák), de nagyobb a szuicid veszély

Kezelés – oktatás, pszichoszociális módszerek

- Az autizmus jelen tudásunk szerint nem gyógyítható, de intenzív fejlesztéssel az állapot javítható.
- Korai életkortól kezdődő, folyamatos, intenzív, autizmus specifikus fejlesztés
  - Egyéni fejlesztési terv - a gyermek és a család szükségleteihez adaptálva
    - mentális kor
    - képességprofil
    - járulékos problémák figyelembevételével
  - Strukturált jól szabályozott környezet
  - Vizuális támogatás
  - Tanítási módszerek adaptálása – szociális vonatkozástól független oktatási mód
  - Szociális és kommunikációs készségek tanítása

Egyéb terápiás módszerek

- Magatartászavar kezelésében kognitív - viselkedés terápiás módszerek
- Szülők, testvérek támogatása
- Gyógyszeres kezelés:
  - az autizmus tüneteire nem hat
  - de a komorbid tüneteknek megfelelően fontos

